

新生兒檢驗檢查項目

項目	檢查時間
ABO血型、RH因子	生產當日
臍帶血過敏原檢查	生產當日
新生兒代謝異常篩檢	
五合一小體儲積症篩檢內容 (龐貝氏症、法布瑞氏症、高雪氏症 黏多醣體症第一、第二型)	
嚴重複合型免疫缺乏症、腎上腺 腦白質失養症、脊隨性肌肉萎縮症	出生第三天
生物素酶缺乏症、裘馨氏肌肉失養症	
先天性中樞性換氣不足症候群	
感覺神經性聽損	

新生兒篩檢自選項目同意書

親愛的家長：您好

為了早期偵測寶寶可能之先天代謝異常疾病，以便能及早治療，減少疾病對身體或智能之傷害，國民健康署目前指定有11種疾病必須進行新生兒篩檢，並已建立完整之診斷與治療流程。詳細內容請參閱寶寶健康手冊內新生兒篩檢衛教說明。

除外，臺北病理中心另外提供其他自費篩檢項目，在此徵求您的同意，邀請您的寶寶接受檢測。

這些檢測不會增加寶寶的採血量，且多數有適當的治療方式，藉由新生兒篩檢及早診斷，及早採取醫療措施，降低對寶寶的傷害。檢測結果有助於您日後生育與遺傳諮詢之參考，並有助於衛生福利部日後決定是否將這些疾病納入常規檢查項目。

由於篩檢項目增加，您的寶寶需要複檢的機率也會提高。對於高度懷疑罹病之個案，我們將依循新生兒篩檢轉介系統，進行疾病確診工作，所有資料將記錄於病歷，可能影響日後商業保險之權益。新生兒篩檢所採集之檢體，如果沒有得到您的允許，將不會作為其他之用途。

一、串聯質譜儀檢測之其他項目：(免費篩檢)

部分先天性胺基酸、有機酸與脂肪酸代謝異常疾病(詳衛教單)可同時與指定項目一起經由串聯質譜儀一併檢測出來。雖部分項目尚無明確的治療方式，但若及早診斷，或可及時採取醫療措施，減緩疾病對寶寶的傷害。

二、自費項目：五合一溶小體儲積症(Lysosomal Storage Disease, LSD)：

包括龐貝氏症、法布瑞氏症、高雪氏症與黏多醣症第I型與第II型，進行相關酵素的檢測(詳細資料詳見相關衛教單張)，目前可利用基因工程技術製造患者體內缺乏的酵素，進行酵素替代法治療及早診斷並給予適當治療。

(一) 龐貝氏症 (Pompe Disease) 龐貝氏症又稱為肝醣儲積症第二型：

由於溶小體內的酸性麥芽糖酵素(α -glucosidase)的缺乏，使得溶小體內的肝醣無法被分解，導致肝醣不斷堆積而傷害肌肉的功能，使病患出現漸進性的肌肉無力和呼吸困難。主要症狀為：四肢無力、呼吸困難與心臟衰竭。如未治療，甚至導致死亡發生。

(二) 法布瑞氏症 (Fabry Disease)：

由於負責製造 α -半乳糖苷酵素(α -galactosidase, α -GLA)酵素的基因缺陷，導致一些脂質，尤其是globotriaosylceramide (GL-3)無法被代謝，堆積在全身許多細胞內的溶小體(lysosome)中。由於 GL-3 堆積於血管內皮細胞時，容易傷害到週邊神經引起四肢劇烈疼痛，通常在溫度較高或季節變化時發病，有人描述痛起來像火燒的感覺。此外還會造成心臟、腎臟、腦血管病變。有些人則無任何症狀，直到腎臟衰竭才被發現。

(三) 高雪氏症 (Gaucher Disease)：

由於負責製造葡萄糖腦苷脂酵素 (glucocerebrosidase, GCase)的基因缺陷，造成葡萄糖腦苷脂(glucosylceramide)及其他醣脂類物質堆積在許多內臟組織的溶小體中，導致肝臟、脾臟及骨髓會堆積大量無法水解的物質。葡萄糖腦苷脂的逐漸堆積於骨髓細胞與神經系統，患者會有肝脾腫大、貧血、出血傾向及骨骼發育障礙等明顯症狀。

(四) 黏多醣症 (Mucopolysaccharidoses, MPS)：

黏多醣症患者出生時並無異樣，但隨著黏多醣日漸堆積，會逐漸出現各種症狀：患者的皮膚、骨骼、關節、角膜、氣管與大腦等部位逐漸表現特殊的外觀與症狀。外觀如濃眉、鼻樑塌陷、嘴唇厚實、臉部多毛、頭顱變大、爪狀手、短下肢、膝內翻、身材矮小等，身體症狀如關節、變形僵硬、肝脾腫大、肚臍或腹股溝疝氣、眼角膜混濁，上述症狀會因酵素活性缺乏的程度不同而有差異，但多半會隨著年齡增加而逐漸惡化。有些類型的黏多醣症患者會有智能障礙或過動的傾向。

三、自費項目：嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)：

因T淋巴球功能異常，造成患者細胞免疫及抗體免疫功能均缺損，無法抵抗病毒及細菌感染。該項目篩檢可以提供寶寶及早診斷及早治療的機會。如果您有意讓寶寶接受此篩檢，請詳細閱讀嚴重複合型免疫缺乏症衛教單，了解其目的、方法及疾病之重要性。此外需提醒您注意：

嚴重複合型免疫缺乏症的寶寶接種卡介苗(活性疫苗)，會因此感染(卡介苗性)結核菌引發疾病造成後遺症或死亡。嚴重複合型免疫缺乏症在每10萬人的發生率為1.4。接受 SCID 篩檢的寶寶如果等到確定無異常後，再接受卡介苗接種，疾病管制署建議新生兒出生滿5個月接種(建議接種時間為初生滿 5-8 個月)。

四、自費項目：生物素酶缺乏症(BD)：

該症分為完全缺乏型與部分缺乏型，導致嚴重性不一的臨床症狀，有些症狀是不可逆的，但只要口服生物素即可消除與預防其臨床症狀。

五、自費項目：腎上腺腦白質失養症(ALD)：

由於基因的變異，使得非常長鏈飽和性脂肪酸堆積在大腦白質與腎上腺皮質，該疾病的發病基因位於X染色體，因發病年齡的不同，臨床表徵亦不同，除了以羅倫佐的油治療外，目前治療方式還有骨髓移植與基因治療。

六、自費項目：脊髓肌肉萎縮症(SMA)：

脊髓肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA)是由於先天SMN1基因異常，導致脊髓前角細胞（運動神經元）退化，造成肌肉無力及萎縮的一種遺傳性疾病，其發生率約為1/10,000。最嚴重的第1型SMA患者會在出生6個月內發病，臨床上會表現出哭聲小、吸奶無力、呼吸費力及吞嚥困難、四肢及軀幹嚴重的軟弱無力，大多數患童會在2歲內因呼吸衰竭而死亡。而第2、3型患者則分別約於嬰幼兒或是孩童期以後發病。此項檢驗能偵測95%的患者，約有5%的患者由於SMN1基因數目正常但功能不正常，就無法從此檢驗提早得知罹病。目前臨牀上並非全部父母都會接受帶因者檢測，因此採取全面性的新生兒篩檢有助於患者提早得到診斷，以便醫療團隊及早投入寶寶的整合照護。

目前世界上已經有18種藥物在開發管道執行中，其中已有7種進入臨床試驗階段。經由SMA新生兒篩檢，及早診斷，將可藉由整合性醫療照護降低其死亡率及減少併發症比率。

綜上，若新生兒篩檢結果無異常，並非確定寶寶一定不會罹患疾病，因此如果寶寶身體不適時，仍需請教醫師；若篩檢結果數值異常，您將會接到通知複檢或轉介的通知，後續將依循新生兒篩檢系統規範流程執行相關作業。但複檢或轉介並不代表寶寶罹患該項疾病，相關說明請洽篩檢中心或醫師。在中華民國「個人資料保護法」與相關法令之規範下，篩檢中心依業務需求蒐集、處理及利用您的個人資料，您的相關資料只限於新生兒篩檢業務範圍內使用。